

1.13 TGO 301 TGP 463 GGT 1.227 FA 301/42 dias vida – Hb 8.6 Leuco 9.340 neutro 4.550 Plaqa 96.000 BD 1.69 BI 1.15 DHL 612 TGO 448 TGP 599 GGT 1.172 FA 370 fibrinog 201. Recebeu 9 doses de Emapalumabe. 16.03.21 – Exoma – Linfohistiocitose Hemofagocítica Familiar Tipo 3 (FHL3). Transferida ao ITACI – finalizou a medicação e realizou TCTH. Boa evolução até 2 meses pós TMO, quando desenvolveu Doença Venoso-Oclusiva (VOD), evoluiu para óbito. **Discussão:** Falência hepática aguda é rara em neonatos e evolui com elevadas taxas de mortalidade. A etiologia dessa condição difere daquelas ocorrendo em crianças maiores. Diagnósticos diferenciais são hemocromatose, LHF, infecções virais e alguns defeitos metabólicos. Existem alguns relatos de neonatos com LHF apresentando-se com hidrópsia fetal e falência hepática fulminante. **Conclusão:** LHF é uma doença rara cujas manifestações ocorrem principalmente nos dois primeiros anos de vida. A apresentação neonatal é incomum. Na literatura, poucos casos são relatados nas primeiras semanas de vida e com rápida evolução para falência hepática aguda. A evolução desses casos é frequentemente para óbito. Entretanto, estabelecer o diagnóstico tem importantes implicações para o aconselhamento genético.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.612>

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND: RELATO DE CASO

AKF Costa, ARC Silva

Hospital Universitário Professor Alberto Antunes, Universidade Federal de Alagoas (HUPAA/UFAL), Maceió, AL, Brasil

Objetivos: A investigação da anemia na pediatria inclui-se questões relacionadas a história, exame físico e investigação laboratorial com o intuito de classificar e propor uma abordagem adequada a essa faixa etária. Nesse contexto encontram-se anemias raras, a exemplo da Anemia de Blackfan-Diamond (ABD). Portanto, objetiva-se relatar um caso sobre os desafios do diagnóstico da ABD no paciente pediátrico. **Material e métodos:** Baseia-se em uma análise retrospectiva de um relato de caso através de coleta de dados realizada por prontuário. **Resultados:** Paciente, sexo masculino, 4 anos, acompanhado desde março de 2019 com 1 ano no hemocentro com quadro sintomatológico de anemia grave (normocromica e macrocítica) com reticulocitopenia acompanhado de microcefalia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Coletados exames e descartado anemia por origem nutricional, hemolítica e anemia de doença crônica. Em segmento clínico foi avaliado a Medula Óssea (MO) com mielograma, biópsia e imunofenotipagem com resultados a seguir: MO hipocelular para idade, com hipocelularidade acentuada da série vermelha, presença de 10% de células imaturas (hematogônias). Biópsia de MO com resultado normocelular (cerca de 80%) e imunofenotipagem indicou aumento de mieloblastos, hematogônias e alterações nas séries granulocítica e eritróide. Paciente evoluiu no período com necessidade de inúmeras transfusões sendo a primeira aos três meses. Inicialmente foi levantada a hipótese de Síndrome Mielodisplásica (SMD),

entretanto após discussões clínicas, achados mais significativos na serie eritróide, aparente falência medular e pesquisa nas revisões de literatura os quais preencheram os critérios para ABD. Por esse motivo optou-se por iniciar teste terapêutico com corticoterapia no qual apresentou resposta clínica satisfatória. **Discussão:** A anemia no contexto da infância exige uma abordagem ampla devido ao número extenso de repercussões clínicas que podem gerar complicações no desenvolvimento. No caso da ABD esse diagnóstico torna-se complexo na maioria dos casos sendo fundamental a avaliação da MO e a correlação clínica, a ABD se classifica como uma aplasia eritróide congênita que se apresenta na infância, geralmente no primeiro ano de vida e tem como características a anemia normocromica e macrocítica; associada a malformações congênitas. É reconhecido que existe um amplo espectro fenotípico da ABD. Sendo assim, deve-se considerar ABD em pacientes com anemia macrocítica inexplicada com reticulocitopenia após exclusão de outras etiologias. O diagnóstico é realizado com critérios clínicos e laboratoriais estabelecidos no consenso clínico internacional de 2008. Após o diagnóstico deve-se realizar avaliação com exames de imagens a fim de investigar malformações. O tratamento de primeira linha é a corticoterapia associada ou não a transfusões e tem como segunda linha para casos refratários a possibilidade de transplante de MO. **Conclusão:** Por ser uma anemia rara e de difícil diagnóstico conclui-se a importância da avaliação clínica e laboratorial detalhada com o objetivo de um tratamento direcionado com o intuito de prevenir durante o acompanhamento complicações mais comuns como as endocrinológicas e o aparecimento de neoplasias. O prognóstico é favorável, a maioria dos casos respondem a terapia com glicocorticóides e alguns apresentam remissão adquirindo estabilidade da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.613>

SPUR CELLS ANEMIA EM CRIANÇAS COM CIRROSE HEPÁTICA

AA Araujo, G Porta, I Miura, SM Luporini

Hospital Municipal Infantil Menino Jesus, Instituto de Responsabilidade Social Sírio Libanês (SP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Cirrose hepática é frequentemente associada com anemia crônica. A patogenia da anemia nesta condição é complexa e multifatorial e incluem, destruição de eritrócitos por hiperesplenismo ou auto-imunidade, supressão da medula óssea, deficiências de vitaminas, sangramentos por plaquetopenia, distúrbios de coagulação e varizes gastroesofágicas. Anemia hemolítica grave não-imune é um raro fenômeno em pacientes com cirrose hepática e pode estar associada com a presença de spur cells ou acantócitos. Spur cells anemia (SCA) é uma grave patologia em pacientes cirróticos, indicando pobre prognóstico. **Relato do caso:** Fem, br, 2,5 anos, filha única de pais jovens não consanguíneos. Histórico familiar – avô materno com cirrose alcoólica e TxHep aos 50 anos. Com 1 ano foi avaliada no Instituto Bol-drini em Campinas – hepato-esplenomegalia, icterícia e